

[Case Report]

## SEORANG WANITA 65 TAHUN DENGAN FAHR DISEASE

### A 65-Year-Old Woman with Fahr Disease

Nadia Shafira Dahani<sup>1</sup>, Lissiani Candra<sup>2</sup>, Titian Rakhma<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

<sup>2</sup>Departemen Radiologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

<sup>3</sup>Departemen Neurologi, Fakultas Kedokteran, Universitas Muhammadiyah Surakarta

Alamat email: [j500180058@ums.ac.id](mailto:j500180058@ums.ac.id)

#### ABSTRAK

**Latar belakang:** Fahr Disease merupakan kelainan neurogeneratif yang sangat langka yang dikarakteristikan dengan adanya deposit kalsium abnormal bilateral idiopatik di ganglia basalis yang ditandai dengan perubahan metabolik, biokimia, neuroradiologis, dan neuropsikiatri. **Kasus:** seorang perempuan usia 65 tahun datang ke IGD RSUD dr. Sayidiman Magetan pada tanggal 29 Agustus 2023 dengan keluhan tangan dan kaki kanan pasien lemas dan kesemutan disertai dengan serangan kontraksi otot klonik umum secara tiba-tiba. Riwayat kesehatannya menunjukkan adanya gangguan kognitif progresif. Pemeriksaan laboratorium menunjukkan hiperkolesterolemia dan hiperuresemia. Pencitraan CT otak tanpa kontras menunjukkan kalsifikasi padat simetris bilateral di ganglia basalis dan serebellum. **Diskusi:** riwayat penyakit hipertensi yang tidak terkontrol disertai dengan anomali anatomi, seperti sistem arteri yang berliku-liku atau menyempit yang menyuplai ganglia basalis, dapat menjadi sebuah penyebab aliran darah rendah sampai subsequent serta kalsifikasi struktur yang terkait. Pemeriksaan Ct Scan kepala didapatkan gambaran hiperdens simetris bilateral pada ganglia basalis dan dapat meluas ke struktur disekitarnya secara bilateral. **Kesimpulan:** telah dilaporkan pasien wanita yang didiagnosis fahr disease dengan gejala yang sering disalah artikan sebagai penyakit psikiatri primer dikarenakan umumnya pasien datang dengan keluhan subklinis yang menyebabkan tatalaksana kurang tepat.

**Kata Kunci:** Fahr's Disease, kalsifikasi, CT-Scan

#### ABSTRACT

**Background:** Fahr's disease is an extremely rare neurogenerative disorder characterized by idiopathic bilateral abnormal calcium deposits in the basal ganglia characterized by metabolic, biochemical, neuroradiological and neuropsychiatric changes. **Case:** A 65 year old woman came to the emergency room at Dr. RSUD. Sayidiman Magetan on August 29 2023 with complaints of weakness and tingling in the patient's right hand and leg accompanied by sudden attacks of generalized clonic muscle contractions. His medical history indicated progressive cognitive impairment. Laboratory examination showed hypercholesterolemia and hyperuresemia. CT brain imaging without contrast showed bilaterally symmetric dense calcifications in the basal ganglia and cerebellum. **Discussion:** History of uncontrolled hypertension accompanied by anatomical anomalies, such as a tortuous or narrowed arterial system supplying the basal ganglia, can be a cause of subsequent low blood flow and calcification of associated structures. A CT scan of the head showed a bilaterally symmetrical hyperdense image in the basal ganglia and could extend to the surrounding structures bilaterally. **Conclusion:** There have been reports of female patients diagnosed with Fahr disease with symptoms that are often misinterpreted as primary psychiatric illnesses because patients generally come with subclinical complaints which cause inappropriate management.

**Keywords:** Fahr's Disease, Calcification, Ct-Scan

#### PENDAHULUAN

Kalsifikasi ganglia basal idiopatik (IBGC), juga dikenal sebagai Fahr disease atau penyakit Fahr, adalah kelainan neurologis langka dimana angka kejadian Fahr's disease belum diketahui

dengan jelas, namun diperkirakan kurang dari 1/1.000.000. Fahr's disease yang ditandai dengan perubahan metabolik, biokimia, neuroradiologis, dan neuropsikiatri akibat kalsifikasi intrakranial

simetris dan bilateral, Dimana hal ini pertama kali dilaporkan oleh Karl Theodor Fahr, seorang ahli saraf Jerman, pada tahun 1930. Hal ini diekspresikan dalam pola pewarisan autosomal dominan, dominan pada dekade kelima dan keenam kehidupan, sedangkan gejalanya paling mirip dengan parkinsonisme seperti bradikinesia, kekakuan, tremor, hipofonia, hipomimia, wajah seperti topeng, dan gaya berjalan terseok-seok.

Fahr's Disease (Striopallidodentate calcinosis) merupakan kelainan neurodegeneratif pada rentan usia 40-60 tahun keatas dengan memungkinkan tanda dan gejala sindrom Fahr meliputi manifestasi neurologis (seperti kejang dan tetani), manifestasi motorik (termasuk kelesuan, gerakan koreatik yang tidak terkontrol, dan kram otot), dan penyakit neuropsikiatri (misalnya, demensia dini, gangguan kognisi, perubahan perilaku. dan kepribadian).

Kriteria diagnostik sindrom Fahr meliputi kalsifikasi striatopallidodentate bilateral pada neuroimaging, disfungsi kognitif progresif, dan gangguan pergerakan tanpa penyebab biokimia, infeksi, toksik, dan traumatis. Pemindaian tomografi komputer tetap menjadi modalitas pencitraan terbaik untuk penyakit Fahr.

Sampai saat ini belum ada terapi kuratif

*Fahr's disease*, oleh karena itu terapi yang dapat diberikan berupa terapi suportif berupa terapi simtomatis dengan focus perbaikan gejala neuropsikiatri.

Kami melaporkan kasus seorang Wanita usia 65 tahun yang mengalami gejala neuropsikiatrik.

## LAPORAN KASUS

Seorang perempuan usia 65 tahun datang ke IGD RSUD dr. Sayidiman Magetan pada hari Selasa, 29 Agustus 2023 diantar keluarganya dengan keluhan tangan dan kaki kanan pasien lemas dan kesemutan. Keluhan dirasakan pasien sejak 1 bulan yang lalu dan semakin memberat 1 minggu sebelum masuk rumah sakit. Pasien mengatakan sebelumnya pasien sering mengalami tremor pada tangan kanan, tremor terjadi hilang timbul dan semakin memberat bertambah hingga ke kaki kanan. Saat tremor kambuh, pasien merasakan kebas dan terasa tebal pada ekstremitas kanan, bibir dan lidah juga ikut bergetar. Keluhan seperti mual, muntah, dan nyeri kepala disangkal.

Pasien mengakui memiliki riwayat penyakit kencing manis yang terkontrol dan riwayat tekanan darah tinggi yang tidak terkontrol. Pada riwayat penyakit keluarga diakui

adik kandung pasien memiliki penyakit darah tinggi dan kencing manis, penyakit selain itu disangkal. Pasien merupakan seorang pedagang sembako di pasar dengan riwayat kebiasaan sering jalan kaki dan mengangkat barang dagangan. Riwayat kebiasaan merokok dan minum alcohol disangkal.

Pada pemeriksaan fisik, pasien tampak lemah, tekanan darah 171/92 mmHg, nadi 79x/menit, laju pernapasan 22x/menit, suhu 36.4°C, saturasi oksigen 98% room air. Pemeriksaan status neurologis dengan kesadaran GCS E4V5M6. Pemeriksaan saraf kranial dalam batas normal.

Lengan	Atas		Bawah		Tangan	
	K a	K i	Ka	Ki	Ka	K i
Atrofi	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)
Tonus	N	N	N	N	N	N
Kekuatan	4	5	4	5	4	5
Lengan	Atas		Bawah		Tangan	
	K a	K i	Ka	Ki	Ka	K i
Atrofi	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)
Tonus	N	N	N	N	N	N
Kekuatan	4	5	4	5	4	5

Tabel 1. Pemeriksaan Sistem Motorik (ka=kanan, ki=kiri, N=normal)

Reflek fisiologis	kanan	kiri
Reflek Biceps	+2	+2
Reflek triceps	+2	+2
Reflek Brakhioradialis	+2	+2
Reflek patella	+2	+2
Reflek achilles	+2	+2

Tabel 2. Pemeriksaan Reflek Fisiologis

Refleks Patologis	Kanan	Kiri
Refleks Hoffman	(-)	(-)
Refleks Tromner	(-)	(-)
Refleks Babinski	(-)	(-)
Refleks Chaddock	(-)	(-)
Refleks Oppenheimer	(-)	(-)
Refleks Gordon	(-)	(-)
Refleks Schaeffer	(-)	(-)
Refleks Rossolimo	(-)	(-)
Refleks Mendel B	(-)	(-)

Tabel 3. Pemeriksaan Reflek Patologis

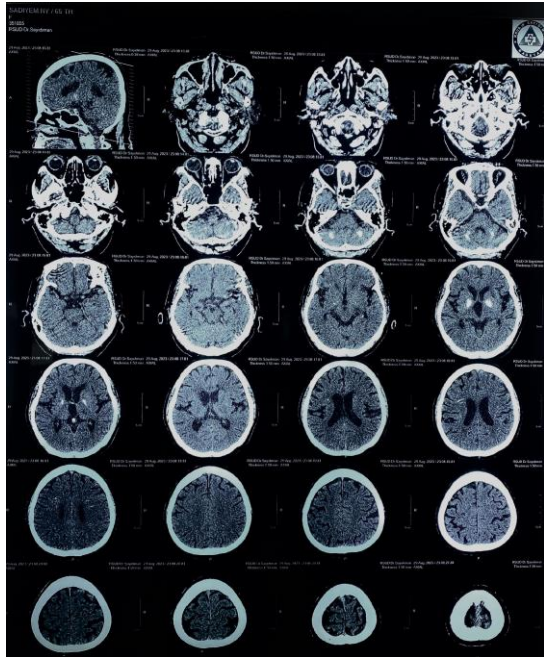
### **Pemeriksaan Sistem Sensorik**

Pemeriksaan sensorik ekteroseptik lengan maupun tungkai dalam batas normal dan rasa propioseptik lengan maupun tungkai dalam batas normal.

### **Pemeriksaan Penunjang**

Berdasarkan pemeriksaan laboratorium darah lengkap dengan hasil hemoglobin 11.7 g/dL, hematocrit 33.8%, leukosit 11.1 10<sup>3</sup>/ul, trombosit 263 10<sup>3</sup>/ul. Hasil pemeriksaan kimia klinik kolesterol total 241 mg/dL (H), kolesterol LDL direk 144 mg/dL (H), asam urat 7.5 mg/dL

(H), GDS 135 mg/dL, HbA1C 10.8% (H), dan HBsAg Reaktif.



Gambar 1. CT Scan kepala

Berdasarkan pemeriksaan CT-Scan didapatkan hasil tampak kalsifikasi bilateral simetris di basal ganglia dan serebellum, Sulkus melebar, Tidak tampak *midline shifting*, Sistem ventrikel dalam batas normal, diferensiasi *white matter* dan *grey matter* tegas, orbita dan sinus paranasalis serta *air cell mastoid* tervisualisasi baik, tulang-tulang terscan intact.

## HASIL DAN PEMBAHASAN

*Fahr's disease* merupakan penyakit yang gejalanya sangat bervariasi, Anamnesis pasien menunjukkan keluhan pasien terjadi secara progresif. Keluhan berupa kelemahan serta

gangguan gerak yang tidak terkendali dan tidak bertujuan yang berawal dari lengan kanan kemudian meluas hingga ke kaki kanan dan sampai ke lidah.

Patofisiologi *Fahr's disease* belum sepenuhnya dipahami. Teori saat ini didasari pada proses yang melibatkan kalsifikasi ganglia basalis. Teori ini dapat dikategorikan menjadi tiga kelompok: 1. Kelainan anatomi, 2. Cacat membran pembuluh darah, 3. Disregulasi metabolik dan/atau inflamasi. Pasien memiliki riwayat penyakit diabetes melitus yang terkontrol dan hipertensi yang tidak terkontrol. Anomali anatomi, seperti sistem arteri yang berkeluk-luk atau menyempit yang menyuplai ganglia basalis, dapat menjadi sebuah penyebab aliran darah rendah sampai *subsequent* serta kalsifikasi struktur yang terkait. Pemeriksaan pencitraan yang menunjukkan perfusi otak dalam beberapa kasus telah menunjukkan gangguan parah aliran darah ke area kalsifikasi seperti ganglia basal dan korteks serebral, yang juga dapat menjelaskan patofisiologi dari *Fahr's disease*.

Studi pencitraan *tomografi emisi positron* (PET) tingkat lanjut telah menunjukkan penurunan metabolisme glukosa di ganglia basal dan korteks frontal pada beberapa kasus dengan

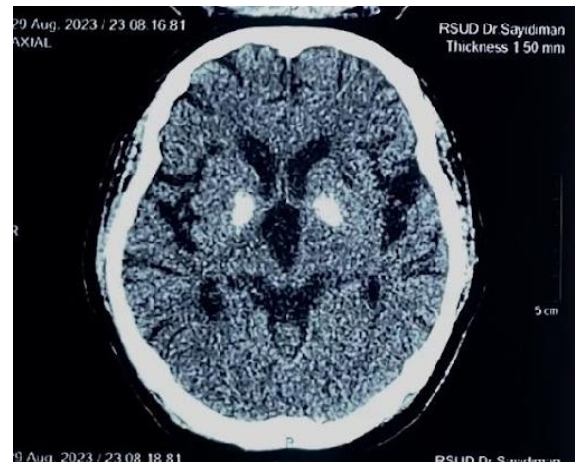
*Fahr's disease*, yang selanjutnya mendukung hipotesis hipoperfusi.

Beberapa kondisi yang berhubungan dengan diagnosis *Fahr's disease* diantaranya infeksi otak, gangguan metabolik, dan penyakit-penyakit yang berhubungan dengan kelainan genetik. Gangguan metabolik yang paling sering ditemukan berupa gangguan hormon paratiroid seperti hipoparatiroid, psuedohipoparatiroid dan hiperparatiroid. Hal ini sangat berhubungan dengan adanya gangguan ion kalsium dalam darah yang menyebabkan terjadinya deposit kalsium di ganglia basalis otak.

Pasien pada kasus di atas tidak memiliki gangguan metabolik hormon paratiroid. Gangguan yang dimiliki berupa gangguan metabolisme gula darahnya. Sehingga dapat disimpulkan *Fahr's disease* yang diderita pasien ini tergolong sebagai *Fahr's disease* idiopatik.

Pemeriksaan penunjang untuk menegakkan diagnosis *Fahr's disease* ini menggunakan CT-Scan kepala. Gambaran, letak, dan ukuran kalsifikasi memberikan gambaran yang hiperdens simetris bilateral. Luas dari kalsifikasi penyakit ini cukup bervariasi, tidak hanya tampak pada ganglia basalis namun dapat meluas ke daerah-daerah di luar ganglia basalis.

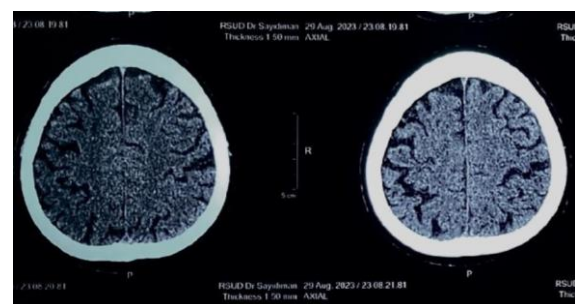
Sesuai gambar 2, tampak gambaran hiperdens pada ganglia basalis yang muncul simetris yang merupakan kalsifikasi lokal di ganglia basalis dan struktur di sekitarnya. Pada gambar 3 tampak gambaran hiperdens bilateral pada serebellum.



Gambar 2. Gambaran kalsifikasi bilateral ganglia basalis



Gambar 3. Gambaran kalsifikasi bilateral serebellum



Gambar 4. Gambaran gyrus yang melebar



Pada pasien ini juga didapatkan tampak pelebaran sulkus di lobus parietal (gambar 4) yang dimana hal ini mengarah pada *brain atrophy* yang dapat ditemukan disemua sulci karena proses degeneratif.

## KESIMPULAN DAN SARAN

*Fahr's disease* merupakan penyakit langka yang menampilkan adanya kalsifikasi bilateral pada ganglia basalis dan struktur disekitarnya. Penemuan ini sering disalahartikan sebagai penyakit psikiatri primer dikarenakan umumnya pasien datang dengan keluhan subklinis yang menyebabkan tatalaksana kurang tepat, sehingga sangat diharapkan bagi dokter untuk mengevaluasi dan mewaspadai bila pasien datang dengan gejala neuropsikiatri. Dengan penelitian lebih lanjut, mungkin suatu hari nanti dokter dapat mengobati mekanisme yang mendasarinya, bukan gejala yang diakibatkannya.

## DAFTAR PUSTAKA

Perugula ML, Lippmann S: Fahr's disease or Fahr's syndrome?. *Innov Clin Neurosci*. 2016.13:45-6.

Saleem S, Aslam HM, Anwar M, dkk. Fahr's syndrome: Literature review of current evidence. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8(1):1. doi:10.1186/1750-1172-8-156

Ooi HW, Er C, Hussain I, Kuthiah N, Meyyur Aravamudan V. Bilateral Basal Ganglia Calcification: Fahr's Disease. *Cureus*. 2019;11(6):1-6. doi:10.7759/cureus.4797.

Khalid S, Khan SA, Khan AH, Muhammad G, Khan AA: Fahr's disease in a patient presenting with status epilepticus. *J Ayub Med Coll Abbottabad*. 2020, 32:280-2. [10.37897/RJN.2021.4.18](https://doi.org/10.37897/RJN.2021.4.18)

Thillaigovindan R, Arumugam E, Rai R, R P, Kesavan R: Idiopathic basal ganglia calcification: Fahr's syndrome, a rare disorder. *Cureus*. 2019, 11:e5895. [10.7759/cureus.5895](https://doi.org/10.7759/cureus.5895)

Gilbert Sterling Octavius, Theo Audi Yanto, Nicholas Gabriel H.R., Eka Julianta Wahjoepramono, Harsan. Findings of Fahr's Syndrome in A Patient Suspected With Subarachnoid Hemorrhage: An Evidence-Based Case Report. *Scr SCORE Sci Med J*. 2019;1(2):8. doi:10.32734/scripta.v1i2.1244 Normal intracranial calcifications. (2022).

Batla A, Tai XY, Schottlaender L, Erro R, Balint B, Bhatia KP. Deconstructing Fahr's disease/syndrome of brain calcification in the era of new genes. *Parkinsonism Relat Disord*. 2017 Apr;37:1-10.

Yamada M, Asano T, Okamoto K, et al.: High frequency of calcification in basal ganglia on brain computed tomography images in Japanese older adults. *Geriatr Gerontol Int*. 2013, 13:706-10.